

JAK2V617F 変異を認めた慢性骨髄性白血病の一例

◎谷渕 将規¹⁾、柴井 崇史¹⁾、鈴木 志宜¹⁾、中野 翔太¹⁾、並木 郁乃¹⁾
静岡済生会総合病院¹⁾

【はじめに】骨髄増殖性腫瘍(myeloproliferative neoplasms : MPN)は、BCR-ABL 転座の発生に基づいてフィラデルフィア(Philadelphia : Ph)染色体陽性の慢性骨髄性白血病(chronic myeloid leukemia : CML)と Ph 陰性 MPN に大別される。また、JAK2 (Janus activating kinase-2) V617F 変異(以下、JAK2)と BCR-ABL1 (B-A1)は、相互に排他的であると考えられている。今回、われわれは JAK2 陽性の CML という極めて稀な症例を経験したので報告する。

【症例】78 歳、男性。血小板数増加(半年前まで正常値)のため本態性血小板血症(essential thrombocythaemia : ET)疑いで当院血液内科に紹介となった。

【外来時検査所見】白血球数 $8.44 \times 10^9/L$ (好塩基球 1.4%) , MCV91.6fL, Hb15.8g/dL, 血小板数 $652 \times 10^9/L$ と血小板のみの増加を認めた。CRP0.01mg/dL, LDH201U/L であった。血液像は正常。骨髄像は軽度過形成を呈し、大型巨核球が散在した。MPN 遺伝子変異解析は JAK2 陽性。好中球 FISH 法で BCR-ABL45%。骨髄は 20/20 で Ph 染色体を認めた。

【経過】CML に対してダサチニブが開始され分子遺伝学的に深い奏効(DeepMolecularResponse : DMR)に到達している。DMR 時の JAK2 は陽性 (変異割合は 3.145%) であった。

【考察・まとめ】本症例のような JAK2 と B-A1 の合併は 3 つの発症形式に大別される (①B-A1 発現が先行して何らかの治療後に JAK2 陽性②初診時より B-A1 と JAK2 陽性③JAK2 陽性が先行したのちに B-A1 出現)。また、疾患の成り立ちについては B-A1 クローンと JAK2 クローンが個別に存在するという説と JAK2 を有するクローンの一部 (サブクローン) に B-A1 が生じるという 2 つの仮説がある。本症例は②であるが、ダサチニブ治療後に B-A1 が著明に減少し JAK2 が残存した事から個別のクローンが存在したパターンを示唆した。初診時は単独の血小板数増加であったため JAK2 は ET に対するクローンと推測し血小板数増加と血栓症への注意が必要と考えられた。今後も、本症例のような病態も認識したうえで MPN 領域を考えていきたい。

連絡先 : 054-285-6171 内線 2534